

ФИО

Пол: **Жен**
Дата рождения: **27.06.1980**
Возраст: **45 лет**
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 13.10.2025 07:00
Дата поступления образца: 14.10.2025 13:45
Врач: 15.10.2025 10:32
Дата печати результата: 15.10.2025

Исследование	Результат	Комментарий
Определение мутаций в гене CFTR методом NGS	СМ.КОММ.	Патогенных вариантов, вероятно патогенных вариантов в гене CFTR обнаружено не было. Результат прилагается на отдельном бланке
Исполнитель Пешкова Н.Г., врач клинической лабораторной диагностики		

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта с описанием исследования. www.invitro.ru
Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

ФИО

Пол:	Жен
Дата рождения:	27.06.1980
Возраст:	45 лет
ИНЗ:	999999999
Дата взятия образца:	13.10.2025 07:00
Дата поступления образца:	14.10.2025 13:45
Врач:	15.10.2025 10:32
Дата печати результата:	15.10.2025

Исследование**Комментарий к результату исследования**

У пациента был проведен поиск патогенных и вероятно патогенных вариантов в экзонах 1-26, в 1,3,7,9,12,18,21,22,23 интронах, а также распространенной делеции CFTRdel2,3. Патогенных и вероятно патогенных вариантов обнаружено не было. Данный результат обычно значительно снижает вероятность наличия у пациента CFTR-ассоциированных заболеваний, таких как муковисцидоз, наследственный панкреатит, двустороннее врожденное отсутствие семявыносящих протоков. При этом в рамках проводимого лабораторного исследования невозможно выявить наличие протяженных делеций, случаи которых описаны очень редко.

Исполнитель Пешкова Н.Г., врач клинической лабораторной диагностики

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта с описанием исследования. www.invitro.ru

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

Развернутое генетическое заключение

ФИО:	...
Метод исследования:	Диагностическое NGS
Исследуемые гены:	CFTR
Референсный геном:	GRCh38
Среднее покрытие:	300x
Равномерность покрытия:	80%

Найденные патогенные и вероятно патогенные варианты:

Патогенных и вероятно патогенных вариантов обнаружено не было.

Ген	Положение в геноме	Генотип	Положение в кДНК	Аминокислотная замена	Аллельная частота*	dbSNP	Покрывтие	Тип наследования**
CFTR	-	-	-	-	-	-	-	-

Найденные варианты неопределенного значения:

Вариантов неопределенного значения обнаружено не было.

Ген	Положение в геноме	Генотип	Положение в кДНК	Аминокислотная замена	Аллельная частота*	dbSNP	Покрывтие	Тип наследования**
CFTR	-	-	-	-	-	-	-	-

* Аллельная частота приведена по базе данных Genome Aggregation Database (gnomAD) (н/д - нет данных)

** Тип наследования представлен для гена по базе данных Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM), тип наследования генетического варианта должен определяться врачом-генетиком с учетом предполагаемой нозологии и фенотипа (АД – аутосомно-доминантный, АР – аутосомно-рецессивный, МФ – мультифакториальный тип наследования)

Результаты данного исследования могут быть правильно интерпретированы только врачом-генетиком

Анализ ДНК пациента проведен на секвенаторе нового поколения (MiSeq, Illumina) методом парно-концевого чтения (2x151 п.н.) со средним покрытием не менее 70—100x. Для пробоподготовки была использована методика таргетного обогащения гена CFTR. Для названия выявленных вариантов использовалась номенклатура сообщества HGVS. Качество полученных прочтений оценивалось с помощью FastQC. Было проведено выравнивание на референсную последовательность генома человека версии GRCh38 с помощью BWA, после чего были использованы инструменты GATK 4.1.5.0 для маркировки дубликатов, сортировки и рекалибровки базовой оценки качества. Обнаружение мононуклеотидных вариантов, коротких вставок и делеций было выполнено с использованием алгоритма DeepVariant. Эффекты найденных вариантов

определялись при помощи Ensembl Variant Effect Predictor и ANNOVAR с использованием аннотаций по всем известным транскриптам каждого гена из базы RefSeq с применением ряда методов предсказания патогенности замен (PolyPhen-2, SIFT, MutationTaster2, MutationAssessor, PROVEAN и др.), а также методов оценки эволюционной консервативности (PhyloP, PhastCons). Для оценки популяционных частот выявленных вариантов использованы выборки проектов «1000 геномов», ESP6500 и Genome Aggregation Database. Для оценки клинической релевантности выявленных вариантов использованы база данных OMIM, специализированные базы данных и литературные данные. В заключение включены только варианты, имеющие возможное отношение к клиническим проявлениям у пациента. Метод не позволяет выявлять инсерции и делеции длиной более 10 п.н. (кроме протяженной делеции CFTR2,3del), в том числе, мутации в интронных областях (за исключением канонических сайтов сплайсинга +/-10 нуклеотидов и интронов 1,3,7,9,12,18,21,22,23), вариации длины повторов (в том числе экспансии триплетов), а также мутации в генах, у которых в геноме существует близкий по последовательности паралог (псевдоген). Метод не предназначен для определения цис-, трансположения пар гетерозиготных мутаций, а также для оценки уровня метилирования, выявления хромосомных перестроек, полиплоидии, выявления мутаций в состоянии мозаицизма.